



Факти за Марфанов синдром

Доцент д-р Невенка Величкова



Marfan Syndrome was named after a French man, Bernard Marfan. He became Assistant Professor of Pediatrics in the Paris faculty in 1892. Using a 5 year old girl, Gabrielle, who seemed to have long limbs that were disproportioned, he shared his findings of the symptom with others. Other symptoms like arachnodactyly (long digits), cardiovascular abnormalities, and ocular lens dislocation were found in later studies. Marfan gained a world-wide reputation and was recognized as a pioneer of pediatric medicine in France. By the time 1934 had arrived, Bernard received an honorary fellowship of the Royal Society of Medicine in Britain. He later died in 1942, but his findings are still being investigated today.



BERNARD MARFAN

History of the Disorder

Marfan syndrom

120г
Марфанов синдром

1892 Францускиот педијатар
Bernard Marfan

Arahnodactilia

Голем степен на пенетрабилност и
варијабилна експресија

1:5000
Сите општествени и
етнички групи

Marfan syndrom

Генетика на MC

Мутација на генот (FBN 1)



Протеин: фибрин 1



transforming growth factor beta TGF- β

15 Хромозом
15q21.1

Клиничка слика


Генетска опсервација

25% од пациентите
de novo mutacija



генетика

- Автосомно доминантно
- Хетерозиготни носители
- Старосната граница на таткото



Нарушувања на сврзното ТКИВО

- **Фибрилин** / сврзен протеин/гликопротеин
- Аорта, лигаменти на леќа
- Периостеум
- Абнормален фибрилински протеин

Оштетувања

The diagram features a central light blue arrow pointing upwards, with four dark blue rounded rectangular boxes arranged around its base. Each box contains text in Cyrillic. Above the arrow, a dark blue speech bubble contains the word 'Оштетувања'. The background is a light blue gradient with stylized clouds and a sun at the top.

Скелетен,
кардиоваскуларен систем

ЦНС

респираторен
систем

кожа

Marfan syndrom



Σύνδρομο Marfan: παραμορφώσεις θώρακα

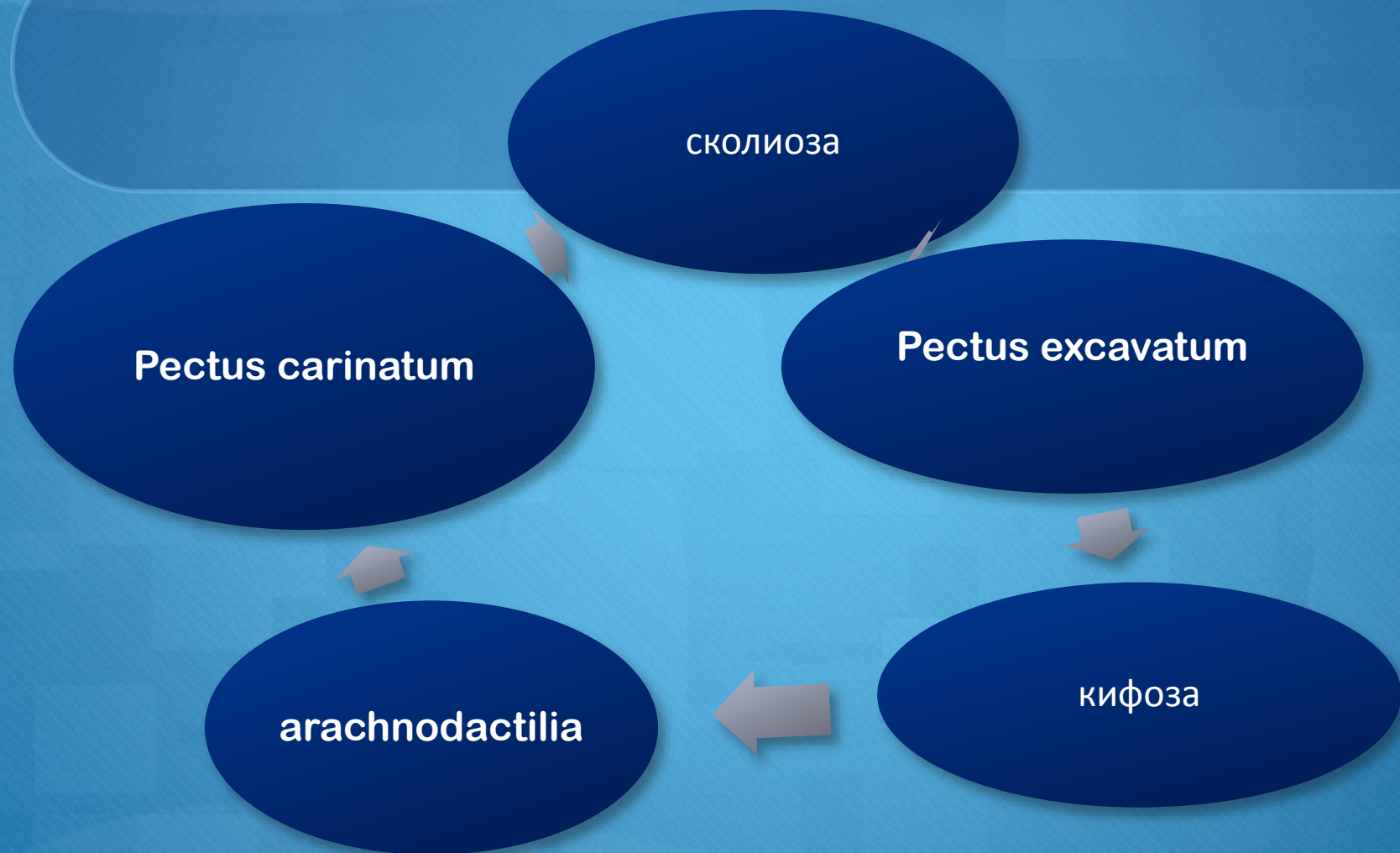


Pectus excavatum



Pectus carinatum

Скелетни оштетувања

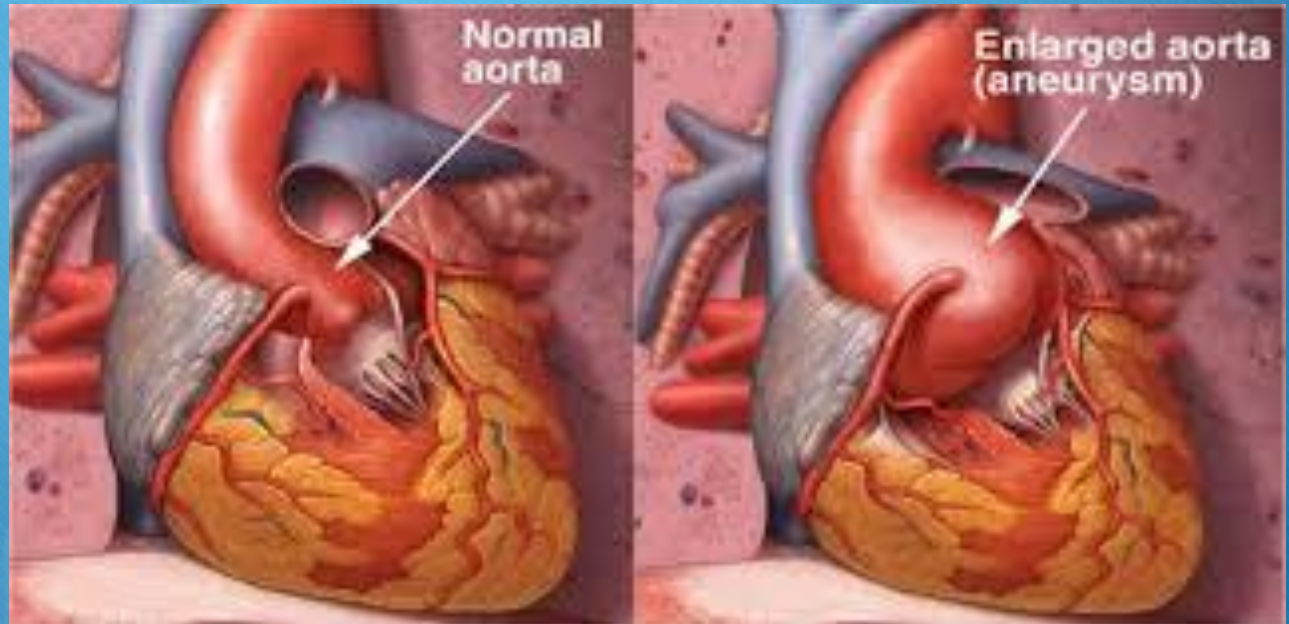


Кардиоваскуларен систем

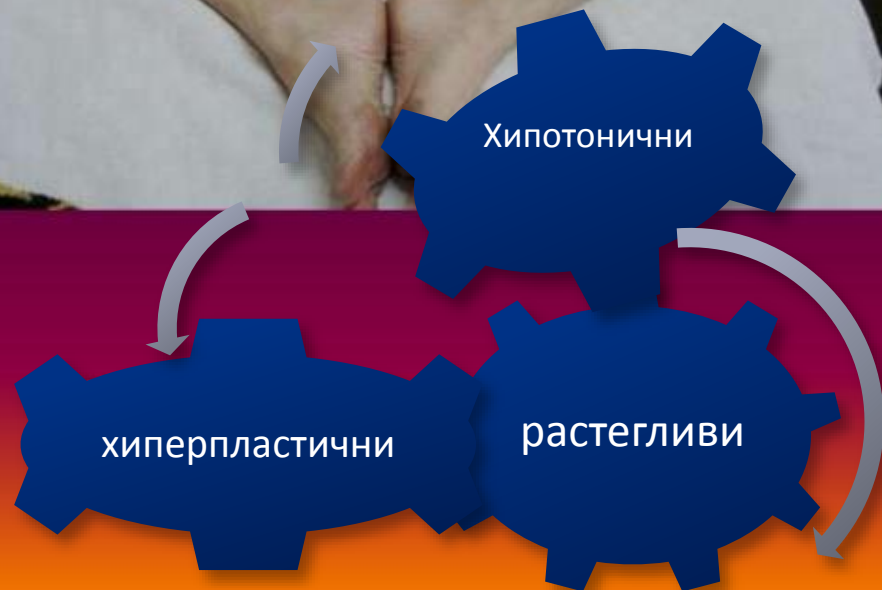
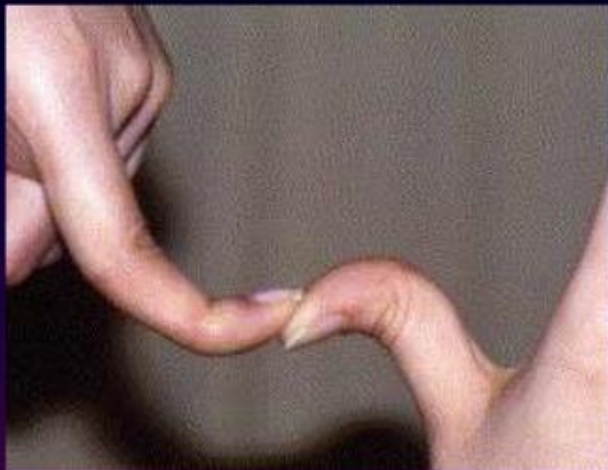
Дисфункција
на
срцеви
валвули

анеуризми

аномалии



Мускули и зглобови





```
graph TD; A[Диспропорционалност на рацете во однос на трупот] --> B[Оштетување на градниот кош и градната коска]; B --> C[Рамни и млитави стапала]; C --> A;
```

Диспропорционалност
на рацете
во однос
на трупот

Оштетување на
градниот
кош и градната
коска

Рамни и млитави
стапала

Сколиоза
Спондилоза
Лордоза



The diagram features a central dark blue hexagon labeled "Dura mater". To its left are two more dark blue hexagons, one above the other, containing the text "Намалена Кортикална функција" and "Потешкотии Во учењето концентрација" respectively. To the right of the central hexagon is a dark blue rounded rectangle labeled "Ментална ретардација". Above this rectangle is a white box with a large question mark. An arrow points from the question mark box down to the "Ментална ретардација" box. The background is a light blue gradient with stylized clouds at the top and several small white hexagons scattered around the main shapes.

Намалена
Кортикална
функција

Потешкотии
Во учењето
концентрација

Dura mater

Ментална ретардација





Промени на кожата

stria atrophica

stria gravidum

hiperextensible





Респираторен систем

- Пнеумоторакс
- атмосферски притисок!!!
- емфиземи
- Намалување на белодробен капацитет




Третман

Офталмолошки прегледи

Физичка работа

Професионално
занимање со спорт

Хируршки зафати



Терапија (симптоматска)

◆ Генска

◆ Стероиди

◆ Адренергични блокатори



Физикална терапија



Marfan Syndrome Celebrities





support@marfan.org

The End! ☺
Thanks for listening and
participating and maybe someday
soon, **you** can save a life! <3

